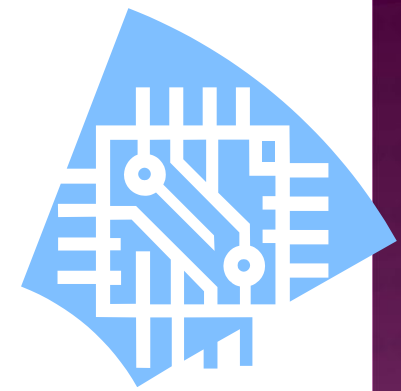


KELAINAN DAN PENYAKIT GENETIKA



Oleh :
Titta Novianti

PENDAHULUAN

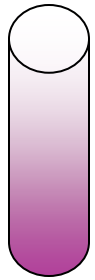


- Penyakit atau kelainan yang terjadi pada materi genetik akan diturunkan pada turunannya
- Penyakit atau kelainan genetik terbagi 2
 - Kelainan kromosom (kelainan jumlah atau bentuk)
 - Mutasi basa DNA (kelainan susunan basa DNA)

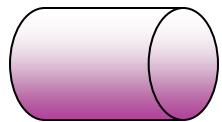
DETEKSI KELAINAN KROMOSOM

- Untuk mendeteksi terjadinya kelainan jumlah dan bentuk kromosom dibuat kariotipe kromosom (susunan kromosom berdasarkan pengelompokannya dengan melalui teknik isolasi dan pewarnaan kromosom)
- Metode ini ditemukan oleh Tjio dan Levan tahun 1956

KARIOTIPE KROMOSOM



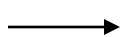
5 ml darah vena
(buang eritrosit)



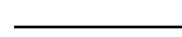
ditambah media kultur
pd suspensi leukosit



Diinkubasi 3 hari
Pada suhu 37°C



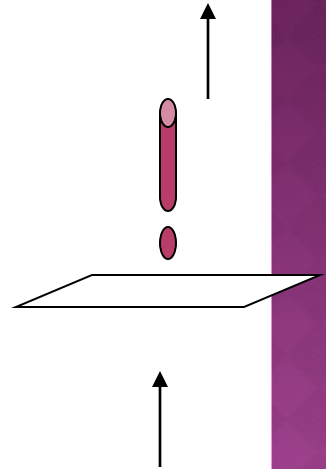
leukosit
dipisahkan



ditambah saline
hipotoni



pemotretan
pengecatan



TEKNIK-TEKNIK PENGECATAN PADA KROMOSOM

- ◉ Q banding : teknik Foulersensi dengan pewarnaan quinacrine
- ◉ G banding : pewarnaan Giemsa memperlihatkan pita terang -gelap
- ◉ R Banding : pewarnaan Reverse banding (kebalikan pada G banding)
- ◉ C banding : pewarnaan pada daerah sentromer

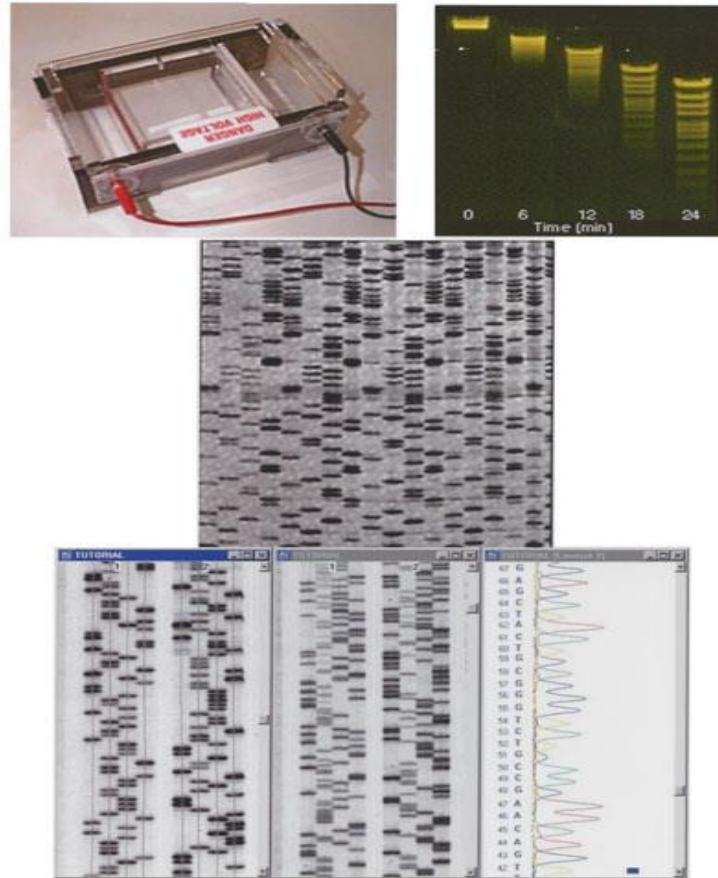
DETEKSI MUTASI DNA

- Dengan metode PCR (polymerase chain reaction) : memperbanyak sekuen DNA yang akan diperiksa
- Darah (5 ml) → isolasi DNA (dari sdg)
PCR → elektroforesis (dg menggunakan voltase listrik) → pita-pita DNA bergerak sesuai panjang pasangan basa DNANYA → pita-pita DNA dilihat dengan fluoresensi dilihat di bawah lampu UV → dilakukan sequeencing urutan basa DNA



ELEKTROFORESIS

Electroforesis



KELAINAN KROMOSOM

- ◉ Kelainan kromosom :
 - kelainan autosom
 - kelainan gonosom
- ◉ Kelainan autosom
 - kelainan jumlah (aneuploidi dan poliploidi)
 - kelainan bentuk (translokasi, delesi)
- ◉ Kelainan gonosom : terjadinya aneuploidi kromosom

KELAINAN AUTOSOMAL

○ Kelainan numerik (jumlah) :

- Bertambahnya atau berkurangnya satu atau dua buah kromosom (aneuploidi)

trisomi : bertambahnya satu kromosom mjd 47 kromosom, karena peristiwa *non disjunction* kemudian translokasi 14/15/22 ke 21

contoh : penyakit Sindroma Down (bertambahnya 1 kromosom pada krom ke 21), Sindr Patau (kelebihan pada kromosom ke 13, Sindr Edward kelebihan krom ke 18), biasanya pada ke 2 sindroma tersebut, saat bayi mengalami kematian.

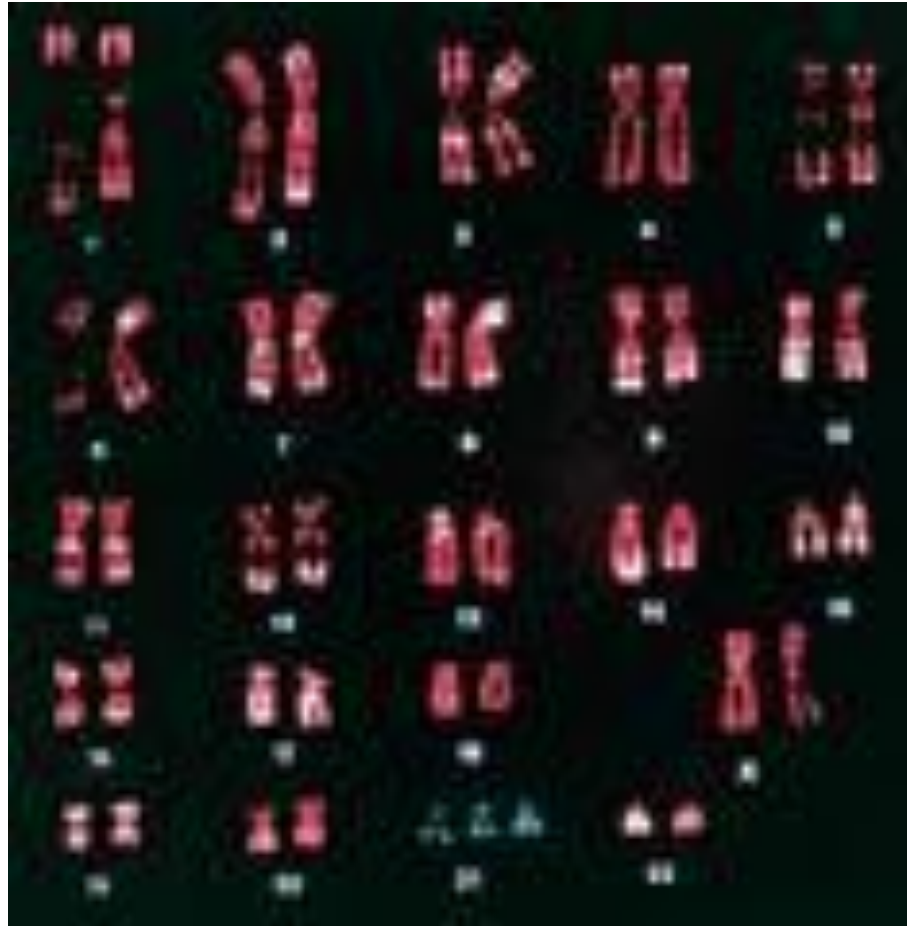
Penulisan kelainan krom : 47 XX + 21

- Poliploidi dapat terjadi pada sel-sel kanker

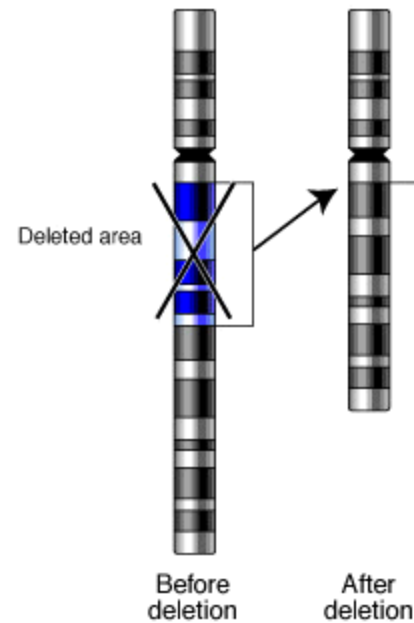
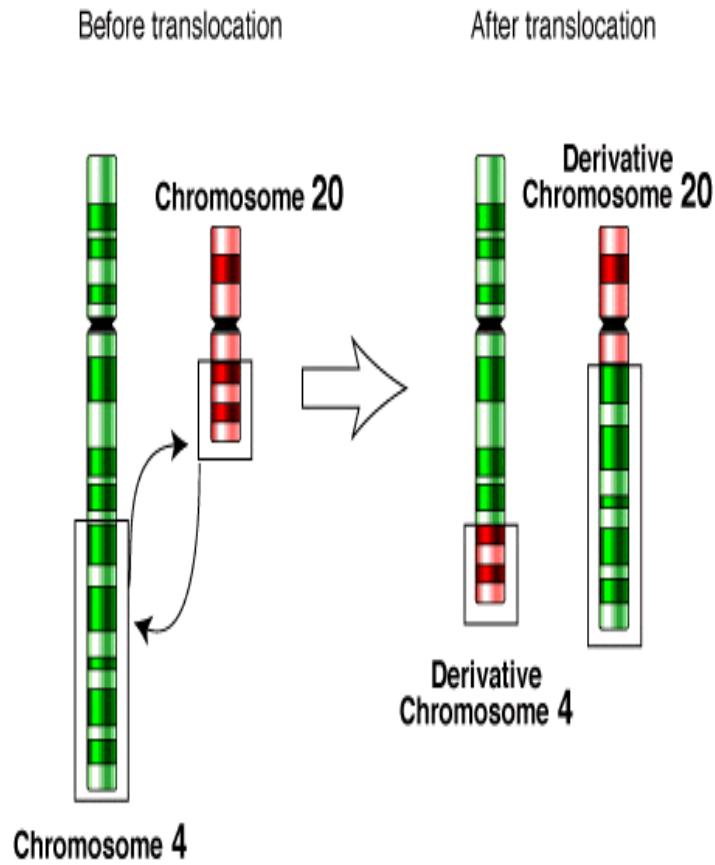
PENDERITA SINDROMA DOWN



KELAINAN PADA KROMOSOM



TRANSLOKASI, DELESI KROMOSOM



- Kelainan struktur kromosom

terjadi karena

- translokasi (pertukaran segmen antar krom non homolog)

contoh: translokasi krom 15 dan 21

45,XX,-15,-21,+ t(15q21q)

- delesi (hilangnya segmen dari sebuah kromosom)

contoh delesi pada lengan pendek krom ke 5

46,XX, 5p-

Pada penyakit leukemia Philadelphia terjadi delesi pada krom 22 dan translokasi ke krom 9

t(22q-;9q+)

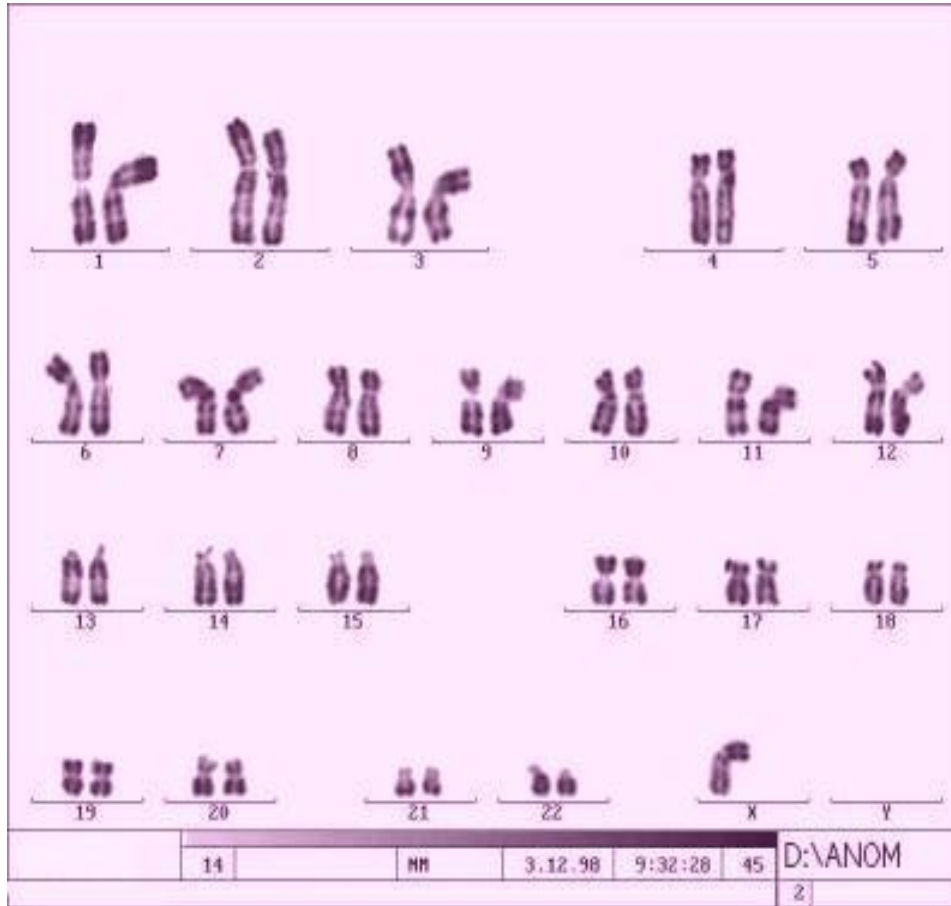
Kelainan krom	sindroma	Gambaran klinis
Trisomi 21	Down	Retardasi mental, hipotoni, kelainan jantung kongenital
Trisomi 8		Retardasi mental
Trisomi 9		Hipoplasi genital
Trisomi 13	Patau	Retardasi motorik & mental, mikrosefali
Trisomi 18	Edward	Retardasi motorik & mental, kaki rocker bottom, jantung kongenital
Trisomi 22		Retardasi motorik & mental, mikrosefali
Trisomi 4p		Kelainan muka, jari dan kaki
Trisomi 9p		Kelainan muka, telinga lebar, retardasi mental, jari melengkung dan pendek
5p-	Cri du chat	Retardasi mental, mikrosefali
13q-		Retardasi mental. Mikrosefali, kelainan ibu jari dan telinga
21q-	Anti mongolisme	Kelainan skelet, mikrognati, gangguan pertumbuhan
4p-		Retardasi mental, epilepsi, hipospadia, kelainan kulit kepala

KELAINAN GONOSOM

- Terjadi karena aneuploidi krom

Kelainan krom	sindroma	Gambaran klinis
XXY, XXXY	Klinefelter	Retardasi mental, konstitusi krom seks, testis kecil, steril
XO	Turner	Kelainan organ seksual pada wanita
XX atau XY	Pseudo-hermaphrodite	Sindroma feminisasi (laki-laki) Sindroma adrenogenital (wanita)
XX/XO , XX/XY	Hermaphrodite sejati	

SINDROMA TURNER



SINDROMA KLINEFELTER

